

TITOLO CORSO: Master di II livello "Genetica Forense"

DOCENTE: BORGIANI PAOLA, Prof Associato Genetica Medica

**RIFERIMENTI: Dip. Bipatologia di Biomedicina e Prevenzione,
Sezione di Genetica**

Facoltà di Medicina, "Università Tor Vergata"

Via Montpellier, 1, 00133 Roma

Telefono, Fax, Email: 06- 7259.6028; borgiani@med.uniroma2.it

TITOLO MODULO: Principi di Genetica

OBIETTIVI DEL MODULO :

Assicurare la conoscenza della genetica generale in modo da poter seguire in modo proficuo la parte specifica di Genetica Forense. Lo studente dovrà acquisire le principali nozioni sull'ereditarietà delle malattie monogeniche, cromosomiche e multifattoriali, sul concetto di variabilità genetica e dei metodi di studio di tale variabilità. Dovrà inoltre dimostrare capacità di analisi di alberi genealogici ai fini della consulenza genetica e dimostrare infine capacità critica sull'utilizzo di tests genetici ai fini della diagnosi molecolare di malattie monogeniche o ai fini della valutazione della suscettibilità genetica a malattie complesse

DESCRIZIONE MODULO

Argomenti trattati:

Concetti e terminologia di base: gene, locus, allele, genotipo, fenotipo, aplotipo, aploide, diploide, dominanza, recessività, codominanza, mutazione, polimorfismo.

Modelli di Eredità dei caratteri mendeliani (o monogenici): eredità autosomica recessiva e dominante, eredità legata al sesso recessiva e dominante.

Cenni di calcoli di rischio relativi ai modelli suddetti

Concetti di penetranza, espressività, epistasi, anticipazione, consanguineità, eterogeneità genetica

Classificazione delle malattie genetiche e passaggio dalle malattie ad eredità "mendeliana" alle malattie "complesse" o "multifattoriali".

Studio della variabilità inter individuale: i polimorfismi genetici (SNPs, tag SNPs, RFLP, VNTR and STR, Copy Number Variants); aplotipi, linkage disequilibrium.

Studio della componente genetica delle malattie multifattoriali: approcci metodologici: (studi di associazione su geni candidati e criteri per definire un gene candidato; studi di linkage, GWAs -Genome Wide Association studies-)

Tests genetici: differenza fra tests diagnostici, tests predittivi e tests di suscettibilità e valutazione del loro significato e corretto utilizzo. Concetto di Biomarker genomico

Cenni di Farmacogenetica

